



Domingo, 2 de abril de 2023

## Salud amplia el programa de cribado neonatal a otras tres enfermedades metabólicas

- La **prueba del talón** se practica a las pocas horas de nacer y permite detectar de manera precoz hasta 11 patologías congénitas

La Consejería de Salud ha ampliado desde este fin de semana el programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas a otras tres enfermedades. De esta forma, la conocida como *prueba del talón*, permitirá detectar también el déficit de biotinidasa (BIOT), la hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC) y la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD).

El Servicio de Salud realizará así por con un único pinchazo el *screening* de 11 patologías congénitas de la cartera común básica del Servicio Nacional de Salud (SNS), a las que próximamente también se incorporará la homocistinuria (HCY).

El diagnóstico temprano de estas enfermedades permite instaurar medidas dietéticas y tratamientos que evitan o reducen el grave problema de salud que suponen para los recién nacidos.

La iniciativa ha permitido desde octubre de 2014 el diagnóstico precoz de 33 casos de enfermedades endocrino-metabólicas, lo que supone la detección de un positivo por cada 1.292 nacimientos en Asturias. El 99,6% de los nacidos en 2021 participaron en el programa.

El proceso se inicia con la toma de una gota de sangre del talón del recién nacido, que se envía para su análisis al Servicio de Bioquímica Clínica del Hospital Universitario Central de Asturias (HUCA) en Oviedo.

Los resultados positivos de fibrosis quística y enfermedades metabólicas se derivan de manera inmediata a la Unidad Clínica de Seguimiento Inmediato (UCSI), mientras que los casos positivos de anemia falciforme se tratan en las unidades de Hematología Pediátrica del HUCA y del Hospital Universitario de Cabueñes.

Asturias inició en 1982 el cribado para detectar el hipotiroidismo congénito (HC) y la fenilcetonuria (PKU). En 2014 se amplió a otras cuatro enfermedades más: déficit de acilCoA-deshidrogenasa de cadena media (MCAD), déficit de 3-hidroxi-acil-coA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD), acidemia glutárica tipo I (GAI) y fibrosis quística (FQ). Además, tres años después se incluyó la drepanocitosis y la anemia



falciforme (AF), enfermedad ésta última de la que se ha confirmado un único caso desde entonces.